



ДАН РЕТКИХ БОЛЕСТИ 2024: ПУТ ОД ПОСТАВЉАЊА ДИЈАГНОЗЕ ДО ИЗБОРА ТЕРАПИЈЕ

1. март 2024., од 9³⁰-18⁰⁰h, МЕДИЦИНСКИ ФАКУЛТЕТ БЕОГРАД – СВЕЧАНА САЛА ДЕКАНАТА
ДР СУБОТИЋА 8, БЕОГРАД

РУКОВОДИОЦИ СЕМИНАРА: **проф. др Ивана Новаковић & проф. др Горан Чутурило**,
Медицински факултет Универзитета у Београду

О СЕМИНАРУ: Ретке болести су болести код којих је стопа обољевања мања од 1:2000 у општој популацији. Данас се зна за преко 7000 ретких болести, а највећи број њих има директну генетичку етиологију (мутација једног гена, грешка на хромозомском нивоу). Стога се у већини случајева постављање прецизне дијагнозе одређене ретке болести заснива на примени метода молекуларне генетике и молекуларне биологије. Последњих година развој ових метода довео је до великог напретка у дијагностици ретких болести. Технологије нове генерације секвенцирања омогућиле су симултану анализу великог броја гена, испитивање целог егзома па и генома човека. На овај начин откривен је огроман дијапазон тачкастих мутација у различитим моногенским ретким болестима. Код хромозомских синдрома анализа «молекуларног кариотипа» допринела је прецизној детекцији промена и бољем дефинисању одговарајућих фенотипова. Ове методе успешно се примењују и у нашој средини, о чему ће бити речи у првом делу семинара. Велики напредак је остварен и на пољу скрининга ретких болести, посебно неонаталног скрининга, који је у Србији започет за две нове болести, цистичну фиброзу и спиналну мишићну атрофију, о чему ће такође бити речи. Поред тога, биће изнета искуства везана за анализу биохемијских маркера метаболичких болести, који и даље имају важно место у процесу постављања дијагнозе. Код многих ретких болести напредци у дијагностици и нове терапијске могућности довели су до боље прогнозе за оболеле. Захваљујући свему томе последњих година посебно се истиче значај мултидисциплинарног приступа у праћењу болесника са ретким болестима. Овде се мисли на сардњу лекара специјалиста и субспецијалиста различитих области, али и на сарадњу педијатара и лекара адултне медицине, што је посебно важно у периоду транзиције болесника из дечјег у одрасло доба. У другом делу семинара биће изнета искуства из наше средине на неколико репрезентативних примера успешне примене оваквог приступа. У области терапије ретких болести присутне су различите стратегије, мада каузална терапија за сада постоји само за мали проценат случајева. Код бројних метаболичких поремећаја већ годинама се примењује надокнада ензима, а велико искуство са овим обликом терапије стечено је и у нашој средини. Упознавање молекуларне основе болести омогућило је развој препарата који модификују поремећене процесе, као што је случај код цистичне фиброзе. Највеће перспективе постоје у области развоја генске терапије, са њеним различитим модалитетима. Овај вид терапије постао је реалност код спиналне мишићне атрофије, али и неких других ретких болести. Искуства у лечењу ретких болести и персонализованом приступу у избору адекватне терапије биће изнета у трећем делу семинара.

ЦИЉ СЕМИНАРА је упознавање са могућностима молекуларне и генетичке дијагностике ретких болести као и са новим скрининг програмима у нашој средини; сагледавање значаја и могућности интердисциплинарног приступа код различитих ретких болести; као и упознавање са различитим савременим терапијским модалитетима код ретких болести

МЕТОДЕ РАДА: предавања, дискусија

ПРЕДАВАЧИ: Проф. Др Зорица Шумарац, Проф. Др Татјана Дамњановић, Др Соња Павловић, научни саветник, Проф. Др Душанка Савић Павићевић, Др Данијела Радивојевић, научни саветник, Проф. Др Горан Чутурило, Проф. Др Гордана Даутовић Вилотијевић, Проф. Др Арсен Ристић, Проф. Др Сандра Пекић Ђурђевић, Кл. Асист. Др Славица Остојић, Кл. Асист. Др Стојан Перић, Проф. Др Нада Сувајцић Вуковић, Проф. Др Андрија Богдановић, Проф. Др Наташа Церовац, Проф. Др Димитрије Николић, Проф. Др Слађана Андрејевић, Проф. Др Маја Ђорђевић Милошевић, Проф. Др Ивана Кавечан, Проф. Др Ивана Новаковић

ПРОФИЛ СЛУШАЛАЦА: лекари, фармацеути, биохемичари

БРОЈ ПОЛАЗНИКА: 150

ТРОШКОВИ ЕДУКАЦИЈЕ: бесплатно

ПРОГРАМ ЈЕ У ПОСТУПКУ АКРЕДИТАЦИЈЕ

НАПОМЕНА

ПРИЈАВУ ЗА СЕМИНАР ЈЕ ПОТРЕБНО ИЗВРШИТИ ДО 23.2.2024.

ОСТАЛА ОБАВЕШТЕЊА:

➤ **ПРИЈАВЉИВАЊЕ ЗА СЕМИНАР ЈЕ ОБАВЕЗНО**

И ВРШИ СЕ ЦЕНТРУ ЗА КОНТИНУИРАНУ МЕДИЦИНСКУ ЕДУКАЦИЈУ

E-MAIL: kontinuiranaedukacija@med.bg.ac.rs ИЛИ НА ТЕЛЕФОНЕ 36 36 363 И 36 36 364

ПРОГРАМ

ДАН РЕТКИХ БОЛЕСТИ 2024: ПУТ ОД ПОСТАВЉАЊА ДИЈАГНОЗЕ ДО ИЗБОРА ТЕРАПИЈЕ

1. МАРТ 2024.

9.00	Свечано отварање - поздравна реч организатора	
9.30	Искуства Центра за медицинску биохемију Универзитетског клиничког центра Србије у ензимској дијагностици ретких болести	Проф. др Зорица Шумарац
9.45	Примена молекуларне кариотипизације у дијагностици ретких болести	Проф. Др Татјана Дамњановић
10.00	Секвенцирање нове генерације (НГС) у дијагностици ретких болести у Србији	Др Соња Павловић, научни саветник
10.15	Значај молекуларно генетичког тестирања у дијагностици ретких неуролошких обољења – наше искуство	Проф. Др Ивана Новаковић
10.30	Од гена до терапије и превенције	Проф. Др Душанка Савић Павићевић
10.45	Улога и значај лабораторије за медицинску генетику као организационе јединице у оквиру клинике	Др Данијела Радивојевић, научни саветник
11.00	Дискусија	Сви предавачи
11.40	пауза	
12.00	Мултидисциплинарни приступ пацијенту код мукополисахаридоза	Проф. Др Горан Чутурило
12.15	Тимско лечење цистичне фиброзе	Проф. Др Гордана Даутовић Вилотијевић
12.30	Мултидисциплинарни приступ болеснику код артеријске плућне хипертензије	Проф. Др Арсен Ристић
12.45	Мултидисциплинарни приступ у дијагностици и терапији тумора хипофизе	Проф. Др Сандра Пекић Ђурђевић
13.00	Тимско праћење педијатријских болесника са неуромишићним болестима	Асс. Др Славица Остојић
13.15	Помпеова болест као пример мултидисциплинарног праћења оболелих	Асс. Др Стојан Перић
13.30	Дискусија	Сви предавачи
14.10	пауза	
14.45	Дијагностика и лечење одраслих пацијената са Гошеовом болешћу	Проф. др Нада Сувајцић Вуковић
15.00	Новине у терапији пароксизмалне ноћне хемоглобинурије	Проф. др Андрија Богдановић

15.15	Новине у лечењу ретких болести-СМА-искуства наше Клинике	Проф. Др Наташа Церовац
15.30	Где смо данас у лечењу Duchenne мишићне дистрофије?	Проф. Др Димитрије Николић
15.45	Терапија херидитарног ангиоедема	Проф. Др Слађана Андрејевић
16.00	Значај раног откривања урођених болести метаболизма	Проф. Др Маја Ђорђевић Милошевић
16.15	Клиничке манифестације и иновативне могућности лечења хипофосфатемије	Проф. Др Ивана Кавечан
16.30	Дискусија	Сви предавачи
17.20	Тест знања	Новаковић, Чутурило
17.50	Евалуација	Новаковић, Чутурило
18.00	Закључци семинара	Сви предавачи